

Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 13

Kod Orpha: 97678 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 13 to jednorodzielska disomia pochodzenia matczynego, która najprawdopodobniej nie wykazuje żadnej ekspresji fenotypowej, z wyjątkiem przypadków wystąpienia stanu homozygotyczności mutacji, powodującej chorobę recesywną, której nosicielką jest tylko matka.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

UPD(13)mat
UPD(13)mat

Kod ORPHA
97678

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q99.8

Kod ICD11
LD45.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.